

DTC 유전자검사 서비스를 위한
가이드라인
(유전자검사기관용)

2024. 03. 28. (ver.2.0)

목 차

1. 배경	1
2. 목적 및 적용범위	4
3. 주요 용어 및 개념	5
4. 유전자검사기관 운영의 기본원칙	8
5. 광고 등 소비자에게 제공되는 정보	10
6. DTC 유전자검사 서비스의 판매	13
7. 설명 및 동의서 관리	15
8. 검사 결과의 전달	19
9. 검사결과를 활용한 2차 서비스 안내	21
10. 검사대상물 및 유전정보 등의 취급	24

1. 배경

- 생명윤리법에 따라 유전자검사는 “인체유래물로부터 유전정보를 얻는 행위로서 개인의 식별 또는 질병의 예방·진단·치료 등을 위하여 하는 검사”를 말합니다.
- 이렇게 인체유래물로부터 얻어진 개인의 유전정보는 개인식별 및 질병 진단 및 치료에서부터 다양한 생물학적 원인이 될 수 있는 유전적 소인 또는 단지 유전형에 대한 정보를 내포하고 있습니다.
- 이와 같은 유전정보는 그 검사대상자의 생물학적인 고유 특성과 상당히 밀접한 연관이 있을 것으로 예상되지만, 아직은 그 유효성이 명확하게 밝혀진 검사결과보다는 단지 여러 요인 중 하나의 가능성으로 제기되고 있습니다.
- 그리고 이런 유전자검사는 아주 소량의 검체를 이용해서도 가능해지고 있으며, 다양한 유전적 소인 중 하나일 뿐인 생물학적 정보에 불과할지라도 인간 유전체 분석 기술의 사용 범위는 지속적으로 의료에서 비의료 분야로 확대 및 상업화되고 있습니다.
- 이와 같은 배경과 다양한 분야에서 수행된 많은 유전체분석 연구결과로부터 여러 유전적 원인 및 기능 등이 밝혀지고 있으므로 이에 대한 지속적 지원 및 관리가 필요하나, 기존의 친자확인 등 혈연관계를 감정해야 하는 개인식별 유전자검사 또는 단일유전질환 및 특정 질병의 진단 및 치료를 위한 의학 유전자검사와는 다른 구분이 요구되는 것도 사실입니다.
- 물론, 개인식별 유전자검사 또는 의학 유전자검사에 대한 검사 및 검사실에 대한 품질 관리, 안전관리, 유전정보 등 개인정보보호 관리 등은 모든 유전자검사의 기본적인 요소일 것입니다.
- 다만 기존의 검사와 달리 소비자에게 직접 시행되고자 하는 유전자검사(이하, ‘DTC 유전자검사’)는 대부분 유전형에 대한 정보가 단지 다양한 요인 중에 밝혀진 하나의 실마리에 불과하기에 상당한 불확실성을 내포하기에 상당한 주

의와 관리가 필요합니다.

- 그럼에도 불구하고 소비자가 자신을 이해하거나 건강을 관리하는데 도움을 받을 수 있다는 가정하에 “영양, 생활습관 및 신체적 특징에 따른 질병의 예방을 위한 유전자검사 또는 유전적 혈통을 찾기 위한 유전자검사”를 일정한 조건하에 소비자가 직접 선택할 수 있도록 하였습니다.
- 즉, 생명윤리법에 따라 DTC 유전자검사를 수행하려는 유전자검사기관은 보건복지부에서 마련한 검사역량 평가 및 인증을 받고 수행하도록 하는 DTC 유전자검사 서비스에 대한 인증제가 2022년 도입되었습니다.
- DTC 유전자검사 서비스에 대한 인증을 위해서는 먼저, DTC 유전자검사 서비스에 대한 업무 범위의 설정과 그에 따른 관리 주체의 책임 등이 정의되어야 합니다.
- 특히, DTC 유전자검사 서비스를 제공하려는 유전자검사기관은 기존의 유전자검사 서비스와 DTC 서비스가 갖는 차이를 확인 및 인지하고 준비하는 것이 매우 중요합니다.
- 이에 DTC 유전자검사 서비스에 대한 검사역량인증처리기관의 업무를 위탁받은 국가생명윤리정책원에서 이 가이드라인을 마련하게 되었습니다.
- 먼저, DTC 유전자검사와 기존의 검사에서 유전자검사기관의 업무가 변경되었다는 것을 잘 이해하는 것이 중요합니다.
- 기존의 개인식별이나 친자확인 등 혈연감정은 대부분 검사대상자의 인권, 복지 및 법적 효력 등에 영향을 미칠 수 있는 검사이므로 검사기관에서는 그 시행에 대한 법적 근거나 절차적 정당성을 확보하는 것이 중요했습니다.
- 반면, 의료기관 수탁 중심의 의학 유전자검사는 의료기관의 담당 의사의 역할과 의료 현장에 대한 의료법 및 의료기기법 등의 관련 법률에 의해 영향을 받아왔습니다.
- 반면, 새롭게 도입되는 DTC 유전자검사 서비스는 비의료 영역에서 수행되지만, 검사법적으로 위 두 가지 유전자검사 방법이 모두 사용될 수 있고, 유전정보도 개인의 모든 유전적 특징을 알 수 있는 형태로 획득이 가능합니다.

- 하지만, 검사 결과에 대한 분석 및 해석에 대한 과학적 근거는 매우 불확실해 소비자에게 잘못된 정보의 제공으로 인한 오도의 우려가 높아 신중한 시행 및 관리가 필요하며, 별도의 규제가 없어 무분별한 시행은 매우 위험합니다.
- 이에 생명윤리법은 이러한 DTC 유전자검사 서비스를 시행할 수 있는 요건을 마련하고 위의 역할을 수행하고, 우려에 적절히 대처할 수 있는 유전자검사기관에 의해 해당 서비스가 제공되도록 하고자 합니다.
- 이를 위해 DTC 유전자검사 서비스의 실체를 정확하게 이해하고 수행 및 관리하는 것이 매우 중요하며, 특히, 기존의 유전자검사 서비스와 달리 소비자 직접 유전자검사를 위해 추가된 영역에 대한 관리 역량을 확보하는 것이 매우 중요합니다.
- DTC 유전자검사는 소비자 대상 직접 서비스가 제공되므로 유전자검사기관은 소비자를 대상으로 해당 항목의 유전자검사를 상품으로 판매하고 해당 상품에 대한 모든 정보 생성 및 관리, 서비스의 질 등을 책임지는 것이 적절합니다.
- 따라서 DTC 유전자검사를 제공하는 유전자검사기관은 해당 상품에 대한 광고, 판매, 검사 및 분석, 결과의 전달에 이르는 전 과정을 관리해야 합니다.
- 해당 업무 중 일부를 효율적으로 수행하고 관리하기 위해 위탁할 수는 있지만, 유전자검사 서비스의 일환으로 수행되는 것이므로 그 내용 및 수행 방법과 그 과정에서의 품질 및 안전 관리 등의 책임은 유전자검사기관에게 있다는 것도 분명하게 인식하고 관리해야 합니다.
- 이에 이 가이드라인에서는 DTC 유전자검사 서비스를 제공함에 있어서 유전자검사기관이 고려해야 할 광고 또는 홍보 등 정보의 제공과 실제 검사를 위한 동의 및 상담, 판매, 그리고 생성되는 유전정보의 취급에 관한 사항과 결과 전달 시에 고려되어야 할 사항에 대한 원칙 등을 안내하고자 합니다.

2. 목적 및 적용 범위

- DTC 유전자검사 서비스를 제공하려는 유전자검사기관들은 DTC 유전자검사의 특성을 고려하여 검사기관에서 소비자 권리 및 프라이버시 보호 등을 위하여 적절한 서비스 시행 방안을 마련해야 합니다.
- 이에 따라 이 가이드라인은 DTC 유전자검사 서비스를 준비하는 검사기관에게 다음 사항에 대한 검사기관의 책임과 역할, 운영 중 고려해야 할 원칙과 방향을 안내할 목적으로 마련되었습니다.
 - ▷ DTC 유전자검사 서비스를 위해 소비자에게 제공되는 광고나 홍보
 - ▷ DTC 유전자검사에 대한 판매
 - ▷ DTC 유전자검사를 위한 설명 및 동의
 - ▷ DTC 유전자검사에 대한 결과의 전달
 - ▷ 검사대상물 및 유전정보의 취급
- DTC 유전자검사 서비스에 관한 사항은 이 가이드라인이 우선 적용되며, DTC 유전자검사 서비스 제공을 위하여 인증을 신청하는 기관 및 인증을 받아 해당 서비스를 제공하고 있는 검사기관은 이 가이드라인을 따라야 합니다.
- 이 가이드라인을 적용하지 않은 것이 그 자체로 위법한 사항은 아니지만, DTC 유전자검사 서비스에 대한 검사역량에 대한 분야별 평가 시에 기준이 될 것이므로 인증을 받고자 하는 기관 또는 받은 기관은 준수하는 것이 필요합니다.
- 이 가이드라인에서 별도로 다루지 않으나, 검사대상물의 관리, 검사 및 분석을 위한 과학적 근거나 품질 및 안전 관리 등은 유전자검사기관에서 자율적으로 관리할 책임이 있습니다.
- 이 가이드라인에서 요구하는 최소 기준 외 구체적인 소비자 대상 서비스의 계획 및 수행이나 유전자검사 결과 및 유전정보 등에 대한 취급은 검사기관에서 스스로 자발적이고 투명한 관리 기준을 마련하고 준수하시기 바랍니다.

3. 주요 용어 및 개념

○ 인체유래물

인체유래물은 인체로부터 수집하거나 채취한 조직, 혈액, 체액 등의 인체구성물 또는 이들로부터 분리된 염색체, DNA, RNA, 단백질 등을 의미합니다.

○ 검사대상물

검사대상물은 유전자검사에 이용되는 검사법을 이용한 조사·분석을 통하여 검사 대상자의 유전정보를 얻을 수 있는 대상 물질(material)이나, 2차 분석이 가능한 WGS 등의 데이터(data)를 포함합니다.

○ 유전정보

유전정보란 인체유래물을 분석하여 얻어진 **개인의 유전적 특징에 관한 정보**를 말합니다.

검사기관에서 검사 목적 및 방법에 따라 생성되는 유전정보가 다를 수 있으나, 유전자검사기관에서 보관할 수 있는 유전정보는 반드시 서면동의에 근거해야 하며, 생명윤리법 상 유전정보는 유전자검사기관에서 제51조 및 같은 법 시행규칙 제51조에 따른 동의를 받은 범위 내에서만 보관 및 관리할 수 있습니다.

○ 유전자검사 결과

생명윤리법 제51조에 따라 수행된 유전자검사의 결과로 동의서에 명시된 목적 및 항목에 대한 결과를 말합니다.

유전자검사기관은 생명윤리법 제52조제1항 및 같은 법 시행규칙 제53조제1항에 따라 검사 종료 후 10년간 그 기록을 보존해야 합니다.

○ 2차 서비스

DTC 유전자검사를 수행하고 그 결과를 이용하여 소비자에게 건강기능식품과 같은 상품 등의 판매 또는 건강관리를 위한 지원 등의 정보를 서비스하는 것을 말합니다. 다만, 이는 근본적으로 유전자검사나 그 결과와의 연관성에 대한 근거가 없으므로 개인정보보호법에 따라, 사전에 소비자에게 검사결과를 활용한 2차 서비스 안내* 여부에 대한 설명 및 동의를 반드시 받은 뒤에 제공 가능합니다.

* **(필수 안내사항)** ① 유전자검사 결과와 안내할 제품 간 과학적 검사·시험을 통한 연관성 미입증 사실(식약처를 통해 입증했을 시 제외), ② 2차 서비스 기업에 대한 설명(계약 관계임을 명시), ③ 안내하는 제품이나 서비스 외 타기업 제품이나 서비스 사용하여도 무방함을 설명

○ 개인식별정보

개인식별정보는 생명윤리법 제2조제17호에 따라 검사대상자의 성명·주민등록번호 등 검사대상자 개인을 식별할 수 있는 정보를 말합니다.

○ 개인정보

개인정보는 생명윤리법 제2조제18호에 따라 개인식별정보, 유전정보 또는 건강에 관한 정보 등 개인에 관한 정보를 말합니다.

유전자검사기관에서 생성된 유전정보는 검사대상자 개인을 식별할 수 있으므로 식별 가능성을 기준으로 개인정보 여부가 판단될 수 있는데 완전한 익명화가 된 경우는 제외될 수 있으나 검사기관은 완전한 익명화의 근거를 제시해야 합니다.

○ 익명화

익명화는 생명윤리법 제2조제19호에 따라 개인식별정보를 영구적으로 삭제하거나, 개인식별정보의 전부 또는 일부를 해당 기관의 고유식별기호로 대체하여

개인을 식별할 수 없도록 하는 것을 말합니다.

다만, 유전자검사기관은 영구적 삭제를 통한 완전한 익명화와 전부 또는 일부를 기관 내 고유식별기호로 대체하는 코드화를 구분하여 사용해야 하며, 각각 관리 기준과 절차 등에 대한 명확한 문서화 및 준수가 매우 중요합니다.

○ 대응표

익명화 방법 중 코드화하는 경우, 코드화로 대체된 기술이나 조치로 개인정보와 연결 및 대조하기 위해 사용되는 표 또는 이와 유사한 테이블을 말합니다.

유전자검사기관에서 개인정보보호를 위해 반드시 적절한 익명화 작업을 마련하여 준수하되, 코드화를 하는 경우 반드시 대응표를 관리해야 합니다.

4. 유전자검사기관 운영의 기본원칙

- 1) 유전자검사기관은 유전자검사 서비스를 수행하는 과정에서 검사대상물 및 유전정보 등을 처리함에 있어 생명윤리법을 준수해야 합니다.
- 2) 유전자검사기관은 유전자검사를 수행하고 그 결과를 제공하는 일련의 과정에서 검사대상자(소비자)의 인권을 보호하고 보장할 수 있어야 합니다.
- 3) 유전자검사기관은 소비자 보호의 중요성을 인식하고 관련 법규를 준수함은 물론, 개인정보 및 유전정보의 처리에 대한 종사자 등의 기본 인식 향상과 관리를 위하여 노력해야 합니다.
- 4) 유전자검사기관은 개인정보 및 유전정보의 유출 및 누설, 훼손 등을 방지하기 위한 조직적, 인적, 물리적, 기술적 조치를 강구해야 하며, 검사대상자의 유전정보를 취급하는 모든 종사자들에 대한 취업규칙·직무권한관리규정·사생활보호정책 등을 마련하여 준수해야 합니다.
- 5) 유전자검사기관은 소비자에게 유전정보의 취급에 대한 명확한 규정을 공개하고 동의 및 공개된 범위 내에서 취급해야 합니다.
- 6) 유전자검사기관은 소비자에게 제공하는 서비스(상품 등)에 관한 정보에 대하여 과학적 근거 및 충실성을 확보하고 그 근거에 따라 정확한 정보를 제공해야 하며, 이러한 노력은 지속적으로 수행되어야 합니다.
- 7) 유전자검사를 위한 동의는 충분한 정보에 의한 서면동의를 원칙으로 하므로 소비자에게 제공하는 사전 설명 및 동의서 작성 등 일련의 과정에서 이를

확인할 수 있어야 합니다.

- 8) 유전자검사기관은 검사의 수행 및 결과의 분석 등에서 검사 및 분석 기술의 정확성을 유지하고 개선하기 위해 항상 노력해야 하며, 과학적 근거가 불확실한 경우 그 사실을 소비자에게 알려야 합니다.
- 9) 유전자검사기관은 DTC 유전자검사 서비스와 그 결과 활용에 대하여 과학적 근거를 제시할 수 있어야 하고 확인된 범위 내에서 서비스를 제공해야 하며, 소비자가 서비스의 질과 내용, 결과 해석 및 유전정보의 의미 및 취급 등에 대한 설명을 구할 때, 대응할 수 있는 적절한 상담체제를 마련하여 운영해야 합니다.

5. 광고 등 소비자에게 제공되는 정보

○ 기본원칙

- ① 생명윤리법 제50조에 따라 유전자검사기관 뿐만 아니라, 누구든지 유전자 검사에 관한 거짓표시나 과대광고를 하여서는 안 됩니다.
- ② DTC 유전자검사는 유전자검사기관이 소비자에게 제공하는 상품이며, 해당 상품을 제공하는 사업자로서 유전자검사기관은 「표시·광고의 공정화에 관한 법률」 등 공정한 거래 질서 확립 및 소비자 보호를 위한 관련 법률을 준수하여야 합니다.
- ③ 유전자검사기관은 DTC 유전자검사 서비스의 제공 과정에서 소비자를 속이거나 소비자로 하여금 잘못 알게 할 우려가 있는 부당한 표시나 정보를 제공하여 공정한 거래 질서를 해칠 우려가 있는 행위를 해서는 안 됩니다.
- ④ 유전자검사기관은 소비자에게 제공하는 표시나 광고 등 DTC 유전자검사에 대하여 제공된 정보에서 사실과 관련하여 적시된 사항을 실증할 수 있어야 하며, 평가 등을 통해 요청되는 경우 증명할 책임이 있습니다.
- ⑤ 유전자검사기관은 소비자에게 제공되는 모든 표시 또는 광고 등의 정보를 소비자가 이해할 수 있는 언어와 표현으로 명확하게 판독할 수 있는 글씨체로 제공해야 합니다.
- ⑥ 유전자검사기관은 DTC 유전자검사 서비스를 제공하는 과정에 관여하는 사람에게 누구든지 거짓표시나 과대광고를 할 경우 처벌될 수 있다는 사실을 알리고, 적절하게 교육 및 관리해야 합니다.

○ 실천 사항

- ◆ DTC 유전자검사 서비스와 관련하여 소비자에게 제공되는 모든 표시 또는 정보는 생명윤리법 제49조의2에 따라 인증받은 유전자검사기관이 생성 및 관리하고, 해당 표시 또는 정보를 생성 및 관리하는 주체를 명시하기 바랍니다.
- ◆ DTC 유전자검사는 의료행위가 아니므로, 누구든지 의료행위로 오인 또는 유추하게 하는 표현이나 정보는 거짓표시 또는 과대광고에 해당합니다.
- ◆ DTC 유전자검사만으로는 어떠한 진단도 될 수 없다는 사실과 반드시 충분한 정보에 의한 서면동의에 근거해서만 수행될 수 있다는 사실을 명시하여 제공하기 바랍니다.
- ◆ DTC 유전자검사 서비스에 대한 정보는 해당 서비스를 받고자 하는 소비자가 제대로 판단하고 납득해 서비스를 이용할 수 있는 형태로, 사전에 제공되는 것이 적절합니다.
- ◆ DTC 유전자검사에 대한 광고 및 홍보를 위해 제공되는 정보에 다음 사항을 포함하여 소비자가 이해할 수 있도록 제공합니다.
 - ▷ DTC 유전자검사를 제공하는 사업자 및 인증기관이라는 표시
 - ▷ DTC 유전자검사는 의료적 검사가 아니라는 사실과 소비자가 오인 또는 오해하지 말아야 한다는 설명
 - ▷ 검사 서비스 제공, 상품 및 서비스의 품질 및 내용에 대한 정보
 - ▷ 검사 결과로부터 얻은 정보가 제한적이라는 사실과 결과 해석에 대한 정보 및 한계
 - ▷ 결과에 대한 객관적 데이터의 출처와 해당 연구 결과 선정 기준(연구자 및 연구결과에 대한 이해상충공개) 또는 같은 인종 및 집단 대상의 검증 가능한 연구가 있었는지 여부 등 과학적 근거에 의한 정보
 - ▷ 제공되는 검사 서비스, 상품 및 서비스 및 결과에 대한 질문, 상담 창구 등에 대한 정보

- ◆ DTC 유전자검사 서비스에 대한 광고 및 홍보에 관여하는 사람들은 사전에 소비자에게 제공되는 정보에 대한 기본원칙 등에 대해 교육을 받아야 하며 관련 자료는 언제든지 확인할 수 있는 형태로 제공 및 공유되어야 합니다.
- ◆ 유전자검사기관은 담당자를 지정하여 제공되는 상품과 관련하여 제공되는 표시 등에 부당한 내용 또는 표시가 포함되지 않았는지를 항상 확인해야 합니다.
- ◆ 소비자에게 제공되는 정보는 해당 DTC 유전자검사 서비스를 제공하려는 사업자(인증받은 검사기관)의 홈페이지에 누구나 확인할 수 있도록 공개하는 것이 적절합니다.
- ◆ DTC 유전자검사 서비스의 판매를 위한 광고 또는 표시 등의 업무를 다른 사업자에게 위탁하는 경우, 위탁 및 수탁 사업자 간에 위탁 범위와 내용, 담당자, 처리 기준과 절차 등을 명문화하고 이를 준수해야 합니다.
- ◆ 해당 업무를 수탁하여 수행하는 사람은 누구든지 이 가이드라인을 따라야 하며 유전자검사기관은 해당 업무를 담당하는 종사자에 준하여 검사역량인 증처리기관에서 요구하는 교육을 받도록 해야 합니다.
- ◆ 이 가이드라인의 범위에서 명시한 유전자검사기관의 책임을 부당하게 수탁 기관 또는 사업자에게 넘기는 협약은 유효하지 않으며, 그로 인한 부당한 표시 및 광고는 인증받은 검사기관의 책임입니다.
- ◆ 생명윤리법 제50조의 위반에 따른 처벌 대상은 '누구든지' 이므로, 위탁 또는 수탁 사업자뿐 아니라, 표시 및 광고에 관여하는 누구든지 대상이 됩니다.

6. DTC 유전자검사 서비스의 판매

○ 기본원칙

- ① DTC 유전자검사 서비스를 검사대상자(소비자)에게 판매하는 행위에 대한 법적 책임은 생명윤리법 제49조의2에 따라 인증받은 유전자검사기관에게 있습니다.
- ② DTC 유전자검사는 인증받은 유전자검사기관이 소비자에게 제공하는 상품 이므로 해당 서비스는 공정한 거래 질서 확립 및 소비자 보호를 위한 관련 법률을 준수하여 제공되어야 합니다.
- ③ 소비자에게 DTC 유전자검사 서비스를 판매하는 행위에는 구매 의사가 있는 소비자에게 적절한 정보를 제공 및 설명하고, 동의서를 받는 일련의 과정이 포함되므로 판매를 담당하는 사람은 해당 업무를 충분히 숙지하고 수행할 수 있어야 합니다.
- ④ 유전자검사기관은 해당 기관이 제공할 DTC 유전자검사 서비스에 대한 판매정보를 판매 전 소비자가 알 수 있도록 투명하게 공개해야 합니다.
- ⑤ 검사역량처리기관은 인증받은 검사기관이 제출한 판매계획 등에 따라 인증받은 서비스 제공 현황을 홈페이지에 공개할 수 있습니다.

○ 실천 사항

- ◆ 생명윤리법 제49조의2에 따라 인증받은 유전자검사기관은 제공하는 DTC 유전자검사 서비스의 판매 또는 판매 관리를 위한 담당자를 반드시 종사자 중에 지정하여 운영하시기 바랍니다.
- ◆ DTC 유전자검사에 대한 판매 과정의 전부 또는 일부 업무를 위탁하고자 하는 경우, 다음 사항을 포함한 판매계획을 제출하여 검사역량인증처리기

관으로부터 그 적절성을 평가 받으시기 바랍니다.

- ▷ 수탁 사업자
 - ▷ 위탁 기간과 위탁 범위 및 내용
 - ▷ 수탁 업무 담당자 및 해당 인력에 대한 교육 및 관리 계획 또는 실적
 - ▷ 위탁 기간 내 협의 내용 준수에 대한 관리 주기와 점검자
 - ▷ 협약 내용의 미준수 기준과 처리 방안
 - ▷ 비정상적 종결의 기준과 그에 따른 위탁 및 수탁 사업자의 책임과 의무 등
-
- ◆ DTC 유전자검사 서비스에 대한 판매를 담당하는 사람을 기록 및 관리하며, 적절한 정보를 제공하고 필요한 교육을 제공 및 이수할 수 있도록 관리하시기 바랍니다.
 - ◆ 다만, 온라인 판매의 경우는 검사역량인증처리기관에서 평가를 받을 때, 그 적절성이 확인된 계획과 정보 및 동의서에 따라 시행할 수 있으나, 판매와 관련하여 언제든지 문의할 수 있는 창구와 담당자는 지정 및 명시하여 운영할 수 있습니다.
 - ◆ 적절성을 확인받은 판매계획이 변경되거나 질병청에 변경 신고한 사항 및 그 내용은 실태평가의 대상이므로 평가 후 부적절성이 지적된 경우, 검사기관은 정당한 사유가 없는 한 반드시 개선한 후 보고해야 합니다.
 - ◆ DTC 유전자검사 서비스 판매와 관련한 일부 또는 전부를 다른 사업자에게 위탁하는 경우, 위탁 및 수탁 사업자 간에 위탁 범위와 내용, 담당자, 처리기준과 절차 등을 명문화하고 이를 준수해야 합니다.
 - ◆ 해당 업무를 수탁하여 수행하는 사람은 누구든지 이 가이드라인을 따라야 하며 유전자검사기관은 해당 업무를 담당하는 종사자에 준하여 검사역량인증처리기관에서 요구하는 교육을 받도록 해야 합니다.
 - ◆ 이 가이드라인의 범위에서 명시한 유전자검사기관의 책임을 부당하게 수탁기관 또는 사업자에게 넘기는 협약은 유효하지 않으며, 그로 인한 부당한 표시 및 광고는 인증받은 검사기관의 책임입니다.

7. 설명 및 동의서 관리

○ 기본원칙

- ① 유전자검사기관은 생명윤리법 제51조에 따른 적법한 동의를 위해 충분한 설명에 의한 정보를 제공하고 소비자로부터 <별지 제52호 서식의 유전자 검사 동의서>를 받아야 합니다.
- ② DTC 서비스는 제공하는 검사명(또는 상품명)과 그 내용을 소비자가 충분히 납득하고 적절한 판단을 할 수 있도록 충분한 시간과 문서(웹페이지 포함) 등의 수단으로 판매되어야 합니다.
- ③ 검사대상자 본인을 확인할 수 있는 방식으로 소비자의 서면동의(전자동의 포함)를 얻어야 합니다.
- ④ 소비자로부터 충분한 정보에 의한 동의를 위해 필요한 설명자료 및 내용 등은 소비자의 구매 의사와 관계없이 검사기관 및 검사역량인증처리기관 홈페이지 등에 미리 공개될 수 있어야 합니다.
- ⑤ DTC 유전자검사는 원칙적으로 법적 의사결정능력이 있는 성인을 대상으로 수행되어야 하나, 검사역량인증처리기관에서 허용한 범위의 경우, 미성년자에게 시행될 수 있으며 이때 법정대리인 또는 (법정대리인이 없는 경우)친권자의 동의를 받은 경우 시행될 수 있습니다.
- ⑥ 유전자검사 동의서에 명시된 목적을 위해 사용되는 방법 및 획득되는 유전 정보와 유전자검사 결과의 처리 등에 관한 구체적인 사항을 설명하고 동의를 받아야 합니다.
- ⑦ 유전자검사기관은 동의서를 기밀 보관 및 관리하며, 반드시 검사대상자로부터 얻은 충분한 정보에 의한 동의 범위 내 준수 및 처리해야 합니다.
- ⑧ 소비자로부터 획득한 동의서 및 관련 증거 서류는 생명윤리법 제52조제1항 및 같은 법 시행규칙 제53조제1항에 따라 검사 종료 후 10년간 그 기록을 보존해야 합니다.

○ 실천 사항

- ◆ DTC 유전자검사 서비스는 생명윤리법 시행규칙 <별지 제52호 서식의 유전자검사 동의서>로 받되, 시행되는 검사항목 또는 상품에 대하여 별도의 상품 설명서 형태로 정보를 제공할 수 있습니다.
- ◆ 동의를 위해 제공되는 상품 설명서에는 '5. 광고 등을 위해 소비자에게 제공되는 정보'의 내용을 참조하거나 그대로 사용할 수 있으며, 다음 사항을 포함하여 마련할 수 있습니다.
 - ▷ DTC 유전자검사를 제공하는 사업자 및 인증기관이라는 표시
 - ▷ DTC 유전자검사는 의료적 검사가 아니라는 사실과 소비자가 오인 또는 오해하지 말아야 한다는 설명
 - ▷ 검사 서비스 제공, 상품 및 서비스의 품질 및 내용에 대한 정보
 - ▷ 검사 결과로부터 얻은 정보가 제한적이라는 사실과 결과 해석에 대한 정보 및 한계
 - ▷ 결과에 대한 객관적 데이터의 출처와 해당 연구 결과 선정 기준(연구자 및 연구결과에 대한 이해상충공개 포함)
 - ▷ 같은 인종 및 집단 대상의 검증 가능한 연구가 있었는지 여부 등 검사 관련 과학적 근거에 의한 정보(검사역량인증처리기관에서 적절성을 확인 받은 범위 내에서만 제공 가능)
 - ▷ 제공되는 검사 서비스, 상품 및 서비스 및 결과에 대한 질문, 상담 창구 등에 대한 정보
 - ▷ 그 밖에 검사에 이용되는 검사대상물의 종류와 검사방법, 검사를 통해 생성될 수 있는 유전정보 및 수집되는 개인정보 등의 내용과 처리에 관한 사항
 - ▷ 유전자검사 결과와 그 활용에 관한 사항(단, 2차 서비스는 개인정보보호법에 따른 설명 및 동의서를 갖추어, 검사역량인증처리기관에 제출된 홍보 및 판매계획서의 범주 내에서 가능)

- ▷ 다른 사업자에게 위탁 운영 시, 해당 사업자에 대한 정보 및 위탁내용과 개인정보 및 유전정보의 처리 기준
 - ▷ 그 밖에 소비자의 권리 보호를 위해 알아야 할 사항
- ◆ 소비자로부터 충분한 정보에 의한 동의를 위해서는 다음의 사항이 충분히 설명되고, 소비자가 이를 이해하는 것이 중요합니다.
 - ▷ 서비스의 목적에 관한 사항
 - ▷ 검사 수행 조건 및 방법에 관한 사항
 - ▷ 검사에 이용될 검사대상물의 채취 방법 및 취급에 관한 사항
 - ▷ 수집되는 개인정보의 내용과 그 취급에 관한 사항
 - ▷ 검사 후 검사대상물 및 유전정보의 취급에 관한 사항
 - ▷ 동의서 및 유전자검사 결과 등 문서나 서류의 취급에 관한 사항
 - ▷ 검사 결과의 전달 및 취급에 관한 사항
 - ▷ 동의 취소 및 철회 방법과 이때 검사대상물등의 처리와 비용 환불 등 처리에 관한 사항
 - ▷ 전화번호·담당자 성명 등 상담 가능한 연락처 및 창구에 관한 사항
 - ◆ 검사대상물을 운송할 경우, 분실 또는 파손 등에 주의해야 하며, 관련하여 사고가 발생할 경우, 적절하게 처리 및 관리할 수 있는 방안을 소비자에게 설명해야 합니다.
 - ◆ 검사기관 내 개인정보 및 유전정보에 대한 취급 방침이나 조치 등은 구체적으로 설명 및 제공할 수 있어야 하며, 인터넷 등으로 동의를 받을 경우 검사대상자 본인을 확인할 수 있는 방법으로 수행되는 것이 중요합니다.
 - ◆ 검사 종료 후 검사대상물의 처리 또는 재검사가 필요한 경우, 해당 내용이 명시된 별도 동의가 필요하므로, 검사 종료 후 기관 내 정확도 관리나 품질보증 등 연구에 사용하는 경우에도 그 취지와 처리 방안을 소비자에게 설명하고 동의를 얻어야 합니다.

- ◆ 유전자검사기관은 담당자를 지정하여 동의서 구득 기준 및 과정, 동의서 관리 등에 관한 사항을 항상 확인 및 관리하되, 설명 및 동의서 구득 등의 업무에 관여하는 사람들에게 검사역량인증처리기관에서 요구하는 교육을 제공하고 관리해야 합니다.
- ◆ 소비자로부터 획득된 모든 동의서는 반드시 기관 내 규정이나 지침, 보안 기준 등에 따라 엄격하게 보관 및 관리되어야 합니다.

8. 검사 결과의 전달

○ 기본원칙

- ① 유전자검사기관은 목적인 유전자검사 결과를 검사대상자에게 제공할 때, 합리적으로 안전한 관리 조치와 함께 당사자에게 제공되었다는 사실을 확인할 수 있는 기록이 남는 방법으로 송부해야 합니다.
- ② 검사 결과는 반드시 객관적 데이터에 근거하여 제시되어야 하며, 소비자가 오도하지 않고 적절하게 판단을 내릴 수 있도록 적절한 정보로 제공되어야 합니다.
- ③ DTC 유전자검사 결과는 결과로 제시된 유전형에 따른 유전적 요인 외에도 식습관, 생활 방식과 같은 다양한 환경적인 요인이 상호 작용한다는 사실을 함께 제공되어야 합니다.
- ④ 검사 결과로 확인된 유전자형에 따른 질병 예방에 관한 추가 정보를 제공하고자 할 때는 과학적 근거의 범위 내에서 제공되어야 합니다.
- ⑤ 검사역량처리기관에서 항목 적절성을 검토하며, 과학적 근거나 안전성 등에 관한 정보 표시가 충분하지 않아 주의를 요구하거나 조건부로 허용한 경우에는, 해당 사실도 함께 제공되어야 합니다.
- ⑥ 유전자검사 결과는 소비자가 이해할 수 있도록 평이한 설명과 정확한 근거에 따른 정보로 제공되어야 합니다.
- ⑦ 검사기관은 검사대상자의 개인정보를 보관하는 것에 대하여 보관 내용 및 보관 기간, 보존 기간 경과 후 처리, 보존 기간 경과 전 사업자가 서비스를 종료할 경우의 처리 등에 대한 사항을 포함하여 제공되어야 합니다.

○ 실천 사항

- ◆ 소비자에게 제공될 결과지를 상품별로 표준화하여 이용할 수 있습니다.
- ◆ 유전자검사기관은 검사결과지에 DTC 유전자검사의 목적은 건강관리를 위한 예방 차원으로 의료행위가 아님을 명시하는 것이 필요하며, 결과보고 시 의료행위를 연상시키는 문구를 사용하지 않는 것이 중요합니다.
- ◆ 검사 결과에는 소비자에게 과도하게 위기감을 부추기는 정보를 제공해서는 안 되며 다음 사항을 포함하여 제공할 수 있습니다.
 - ▷ 검사 결과의 한계와 시사점에 대한 설명
 - ▷ 검사 결과의 의의에 대한 객관적 데이터 출처
 - ▷ 검사 후의 검사대상물의 취급 및 폐기 수단 등에 관한 정보
- ◆ 유전자검사기관은 상품별 검사결과지를 생성하는 담당자를 지정하고 적절한 정보가 제공될 수 있도록 확인하며, 해당 인력에게 검사역량인증처리기관에서 요구하는 교육을 제공하고 관리해야 합니다.

9. 검사 결과를 활용한 2차 서비스 안내

○ 기본원칙

- ① 해당 유전자검사 결과를 활용하여 2차 서비스를 안내하기 위해서는 반드시 사전에 소비자에게 유전자검사 결과와 안내 제품 간 관련성, 과학적 검사나 시험 등으로 밝혀진 바가 없음을 명확히 알려야 합니다. 다만, 식약처 인증을 통하여 입증된 결과를 활용하는 경우는 예외 가능합니다.
- ② 검사기관은 2차 서비스를 안내하기 전, 안내할 기업명과 기업에게 전달하려는 소비자의 유전정보 등에 대해 개인정보보호법 제17조에 따른 동의를 받아야 합니다. 유전자검사결과를 포함한 소비자의 개인정보의 처리는 반드시 소비자가 이해할 수 있는 방법으로 전달되어야 하며 명확하게 작성된 동의서에 근거해 처리해야만 합니다. 이에 대한 입증의 책임은 개인정보보호법상 개인정보처리자에게 있습니다.
- ③ 개인정보를 활용한 제품 판매도 개인정보보호법 제22조에 따라서 반드시 소비자에게 해당 내용을 알리고 동의를 받아야 합니다.
- ④ 검사결과를 활용한 2차 서비스 안내를 위하여 소비자에게 받는 동의서에 필수적으로 들어가야 할 사항은 아래와 같습니다.

번호	상세 내용
1	<ul style="list-style-type: none"> ▪ 유전자 검사 결과와 안내할 제품간 연관성이 입증되지 않았음을 제시 (예시) 검사대상자의 유전자 검사결과와 안내하는 기업의 제품 및 서비스는 별도의 과학적 검사나 시험 등을 통해 그 연관성이 입증되지 않았습니다.
2	<ul style="list-style-type: none"> ▪ 2차 서비스 기업과 협력 시, 2차 서비스 기업 안내에 대한 추가 설명 필요 (예시) OO 유전자 검사기관은 OO기업(제3자 기업명)과 계약관계에 따라 OO기업의 OO제품을 안내드립니다.
3	<ul style="list-style-type: none"> ▪ 2차 서비스 기업에 개인정보(민감정보)를 제공하는 목적을 명시 (예시) 개인정보(민감정보) 이용목적: 2차 서비스(제품 및 서비스) 안내
4	<ul style="list-style-type: none"> ▪ (소비자 동의 후) 제품은 안내드리지만, 소비자가 원한다면 타기업의 제품을 사용해도 무방함을 제시 (예시) 귀하께서 OO기업의 OO제품을 원하지 않으신다면 타기업의 제품을 사용하셔도 무방합니다.

⑤ 유전자검사결과를 활용하는 2차 서비스의 유형은 다음의 총 세 가지로 각 원칙은 아래와 같습니다. 세 가지 유형 외에는 추진할 수 없습니다.

구분	상세 내용
유형 1	<p>▪ 유전자검사기관이 자체적으로 2차 서비스를 개발하여 제공</p> <p>▶ DTC 유전자 검사 결과 전달·설명</p> <p>① DTC 유전자 검사 서비스 판매</p> <p>② 개인정보 활용 동의, 제품·서비스 안내 동의</p> <p>③ 자사 2차 제품·서비스 제공목적 홍보</p>
유형 2	<p>▪ 2차 서비스 기업에 유전자검사의 판매를 위탁하고 해당 회사의 2차 서비스를 제공</p> <ul style="list-style-type: none"> - 유전자검사기관이 2차 서비스 기업에게 유전자검사서비스 판매를 위탁하여 해당 2차 서비스 기업에서 소비자에게 유전자 검사 키트를 판매 - 이 경우 검사기관과 2차 서비스 기업에 소비자의 개인정보가 동시 보관 및 처리 가능하겠으나, 유전자 검사 결과의 전달과 2차 서비스 기업이 제공하는 제품·서비스에 대한 안내는 명확한 구분 필요 - 유전자 검사결과는 검사기관이 직접 소비자에게 전달하는 것이 기본 원칙이나, 2차 서비스 기업이 전달하려는 경우, 소비자가 2차 서비스 기업에 유전자검사결과를 제공하는 것에 대해 동의 필요(명시적 문서 확보 필요) <p>▶ DTC 유전자 검사 결과 전달·설명</p> <p>① 키트 판매</p> <p>② 개인정보 제3자 제공 동의 / 개인정보 활용 동의 / 제품·서비스 안내 동의</p> <p>③ 자사 2차 제품·서비스 제공목적 홍보</p>
유형 3	<p>▪ 유전자검사기관에서 2차 서비스 기업에게 검사 결과 중 일부를 전달하고, 2차 서비스 기업이 소비자에게 제품·서비스 등을 전달</p> <ul style="list-style-type: none"> - 검사기관이 2차 서비스 기업에 소비자의 유전자검사 결과의 일부를 제공(제3자 제공)하고, 해당 기업(2차 서비스 기업)이 소비자에게 추가 제품·서비스를 안내 - 검사기관이 소비자에게 검사 결과 전달하는 것이 원칙이나, 해당 기업이 전달받은 유전 정보 일부에 대해서는, 2차 서비스를 안내하며 전달 가능. 단, 소비자가 유전자검사 결과 일부가 2차 서비스 기업에 전달되는 것에 대해 동의 필요(명시적 문서 확보 필요) <p>▶ DTC 유전자 검사 결과 전달·설명</p> <p>① DTC 유전자 검사 서비스 판매</p> <p>② 개인정보 제3자 제공 동의 / 개인정보 활용 동의 / 제품·서비스 안내 동의</p> <p>③ 2차 제품·서비스 제공목적 홍보</p>

⑥ 유형2에서 2차 서비스 기업이 유전자검사 결과를 전달하거나, 유형3에서 2차 서비스 기업이 유전자검사 결과의 일부를 전달하더라도, 유전자검사 결과의 전반에 대한 설명과 결과 활용(2차서비스)에 대한 설명 및 그를 위한 적법한 소비자의 동의를 확보할 책임은 유전자검사기관에게 있습니다.

○ 실천사항

- ◆ 소비자에게 반드시 2차 서비스 안내 동의서를 받아야 합니다.
- ◆ 유전자검사기관에서 활용할 수 있는 개인정보의 수집 및 이용 또는 제3자 제공을 위한 동의서 서식은 홈페이지의 자료실에서 제공되는 권고서식을 활용할 수 있습니다.

10. 검사대상물 및 유전정보의 취급

○ 기본원칙

- ① 유전자검사기관은 검사 후 검사대상물 및 유전정보의 취급에 관하여 생명윤리법에 명시된 규정 외에는 이 가이드라인에 따릅니다.
- ② 검사대상물 및 유전정보의 취급은 법률 및 가이드라인에서 금지하는 사항 외에는 검사대상자로부터 받은 명시적 동의를 준수해야 합니다.
- ③ 유전자검사기관은 생명윤리법에 따라 검사대상자로부터 동의를 받을 때 <별지 제52호 서식의 유전자검사 동의서>에 따라 동의를 받아야 하며 별도의 동의가 없으면, 잔여 검사대상물 및 2차 분석이 가능한 유전정보는 검사 후 즉시 폐기해야 합니다.
- ④ 유전자검사기관이 생성한 유전정보 중 개인정보보호법에 따른 민감정보는 동의 받은 목적의 유전자검사 결과를 의미하므로, 유전자검사 결과는 개인정보보호법에 따라 적법한 동의를 받으면 처리할 수 있으나 그 외 목적 외 유전정보는 반드시 생명윤리법에 따라 보관 및 처리되어야 합니다.
- ⑤ 유전자검사기관이 유전정보의 보관 및 제공을 위해 클라우드 서비스 등을 이용할 때 안전관리 조치 클라우드 서비스를 이용해야 합니다.
- ⑥ 유전자검사기관은 검사대상물과 유전정보를 처리할 때, 각 취급 단계별로 적절한 접근 권한을 가진 자에 의해 처리되도록 적절한 기관 내 방식으로 코드화하는 등 검사대상자를 보호할 수 있도록 관리해야 합니다.
- ⑦ 개인식별정보를 영구적으로 삭제하는 완전한 익명화와 전부 또는 일부를 기관 내 고유식별기호로 대체하는 코드화는 기관 내 관리 기준 및 절차에 따라 구분하여 사용하는 것이 필요합니다.

○ 실천 사항

- ◆ 유전자검사 종료 후 검사대상물과 유전자검사 결과 및 유전정보는 동의를 받은 범위 내에서만 사용해야 합니다. 따라서 검사 시 미리 검사대상물의 종료 후 처리계획을 알고 준수할 수 있는 방식으로 처리되도록 관리하는 프로세스를 갖추는 것이 중요합니다.
- ◆ 잔여 검사대상물 및 2차 분석이 가능한 유전정보를 연구목적으로 활용 및 제3자 제공 등 2차적으로 사용하기 위해서는 <별지 제34호 서식의 인체유래물 연구 동의서> 또는 <별지 제41호 서식의 인체유래물 기증 동의서>를 받아 합니다.
- ◆ 따라서 검사대상물 및 유전정보를 추가 조사·분석 등 이용을 위한 별도의 동의서 및 동의 내용, 개인정보 처리계획 및 보관 등에 관한 관리 기준을 마련해서 운영해야 합니다. 다만, 인체유래물 기증 동의서는 반드시 허가받은 인체유래물은행만 가능합니다.
- ◆ 기관 내 고유식별기호로 대체하는 코드화의 경우, 반드시 기관 내 명문화된 관리 기준에 따른 담당자가 처리 기준 및 절차 등을 준수하는 것이 중요하며, 이때 반드시 대응표를 마련하고 대응표에 대한 기록 및 폐기 등의 기준을 마련하여 관리하는 것이 중요합니다.
- ◆ DTC 유전자검사 서비스 제공에서 검사대상물 및 유전정보의 취급은 가장 중요한 핵심역량으로 취급의 적절성은 서류 및 현장평가, 실태평가 대상이 되므로 취급에 관한 사항을 정확하게 확인할 수 있도록 기록 및 관리하는 것이 필요합니다.